

môi do di chứng khe hở môi. Trong điều kiện chi phí điều trị chỉnh nha hoặc phẫu thuật chỉnh hình hàm mặt không đủ khả năng chi trả để đạt được hiệu quả thẩm mỹ phẫu thuật môi có thể là một lựa chọn thay thế tạm thời để cải thiện hình dáng môi, mang lại tự tin cho bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Chung K. H., deLeeuw K. A., Lin H. H., & Lo L. J. (2022).** Aesthetic enhancement of the vermilion using dermofat graft in patients with cleft lip deformity. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 59(2), 222-229
2. **Davis RE, Guida RA, Cook TA.** Autologous free dermal fat graft: reconstruction of facial contour defects. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 1995; 121(1):95-100.
3. **Epplev B.** Experimental assessment of the revascularization of acellular human dermis for soft-tissue augmentation. *Plast Reconstr Surg.* 2001;107(3):757-762
4. **Fitzpatrick TB, Freedberg IM.** Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. 6th ed. New York: McGraw-Hill; 2003
5. **Jackson OA, Lee A, Nikovina E, Kave AE.** Precision dermal fat grafting for vermilion deficiencies in patients with unilateral and bilateral cleft lip
6. **Heidekrüger P, Juran S, Szpalski C, Larcher L.** The current preferred female lip ratio. *J Craniomaxillofac Surg.* 2017;45(5):655-660
7. **Patel, I. A., & Hall, P. N. (2004).** Free dermis—fat graft to correct the whistle deformity in patients with cleft lip. *British journal of plastic surgery*, 57(2), 160-164.
8. **Stabel C, Verheijden CN.** The use of dermal fat grafts for the correction of secondary cleft lip deformities. *Plast Reconstr Surg.* 2009;123:151e-152e

LIÊN QUAN GIỮA KIỂU GEN THALASSEMIA VỚI CHỈ SỐ HỒNG CẦU Ở PHỤ NỮ MANG THAI NGƯỜI DÂN TỘC THIỂU SỐ TẠI HUYỆN PHÚ BÌNH, TỈNH THÁI NGUYÊN

Nguyễn Thị Kim Tiến¹, Bùi Thị Thu Hương¹, Mai Anh Tuấn¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Phân tích mối liên quan giữa kiểu gen thalassemia với chỉ số hồng cầu ở phụ nữ mang thai người dân tộc thiểu số tại huyện Phú Bình, tỉnh Thái Nguyên. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 303 phụ nữ mang thai người dân tộc thiểu số tại huyện Phú Bình. **Kết quả:** Tỷ lệ thai phụ người dân tộc Tày chiếm 41,9%, Nùng 33,3%; Sán Dìu 12,9% và Dao 6,9%. Tỷ lệ đột biến gen thalassemia là 25,1%, bao gồm 17,5% α thalassemia, 5,6% β thalassemia, 1,3% HbE và 0,7% phối hợp cả 2 loại đột biến α - β thalassemia. Có mối liên quan giữa tình trạng mang gen và thể thalassemia với thiếu máu ($p < 0,05$). Có mối liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số HGB, MCV và MCH ($p < 0,05$). **Kết luận:** Có mối liên quan giữa tình trạng mang gen và kiểu gen với một số chỉ số hồng cầu ở phụ nữ mang thai người dân tộc thiểu số. **Từ khóa:** thalassemia, kiểu gen, chỉ số hồng cầu, phụ nữ có thai, dân tộc thiểu số

SUMMARY

THE ASSOCIATION BETWEEN THALASSEMIA GENOTYPE AND RED BLOOD CELL INDEX IN PREGNANT ETHNIC MINORITY WOMEN AT PHU BINH

¹Trường Đại học Y Dược Đại học Thái Nguyên

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Kim Tiến

Email: nguyenthikimtien@tump.edu.vn

Ngày nhận bài: 19.6.2025

Ngày phản biện khoa học: 23.7.2025

Ngày duyệt bài: 27.8.2025

DISTRICT, THAI NGUYEN PROVINCE

Objective: to analyse the association between thalassemia genotype and red blood cell index in pregnant ethnic minority women at Phu Binh district, Thai Nguyen province. **Methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 303 minority ethnic pregnant women at Phu Binh district. **Results:** The proportion of Tay pregnant women ethnic group was 41.9%, Nung 33.3%; San Diu 12.9% and Dao 6.9%. The proportion of thalassemia gene mutation was 25.1%, including 17.5% α thalassemia, 5.6% β thalassemia, 1.3% HbE and 0.7% combining both α - β thalassemia mutations. There were associations between the gene carrier status and thalassemia type with anemia ($p < 0.05$). There were associations between the gene mutation type and HGB, MCV and MCH indexes ($p < 0.05$). **Conclusion:** There are associations between the thalassemia gene mutation and genotype with some red blood cell indexes in pregnant ethnic minority women.

Keywords: thalassemia, genotype, red blood cell index, pregnant woman, minority ethnic

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu máu tan máu bẩm sinh (thalassemia) là bệnh thiếu máu tan máu di truyền do giảm hoặc mất hẳn sự tổng hợp của một loại chuỗi globin. Bệnh gây ra những hậu quả nghiêm trọng đến giống nòi, ảnh hưởng đến cuộc sống của bệnh nhân và gia đình [5]. Tại Việt Nam, thalassemia là một vấn đề y tế rất nghiêm trọng với tỉ lệ người mang gen bệnh chiếm tương đối

cao (ước tính 13,8%) [2]. Ở người bệnh thalassemia, hồng cầu bị phá hủy quá mức dẫn đến tình trạng thiếu máu và rối loạn các chỉ số hồng cầu. Bên cạnh đó, người bệnh thalassemia khi mang thai sẽ làm tăng nguy cơ cho mẹ và thai như: thiếu máu trầm trọng, tăng nguy cơ do ứ sắt, nguy cơ tắc mạch, phù thai... [5]. Một điểm cần lưu ý là tỉ lệ người mang gen thalassemia ở nhóm phụ nữ dân tộc ít người ở khu vực miền núi, vùng sâu, vùng xa; cao hơn hẳn so với nhóm phụ nữ dân tộc Kinh [6], [7]. Mỗi nhóm dân tộc thiểu số khác nhau thì tần suất lưu hành gen, kiểu gen và tần số alen cũng sẽ khác nhau [3]. Mà đột biến gen khác nhau ở phụ nữ mang thai thì kiểu hình lâm sàng và mức độ thiếu máu sẽ khác nhau, ảnh hưởng không nhỏ đến việc quản lý thai nghén cho thai phụ [5]. Nghiên cứu này nhằm mục tiêu: *Phân tích mối liên quan giữa kiểu gen thalassemia với đặc điểm chỉ số hồng cầu ở phụ nữ mang thai người dân tộc thiểu số tại huyện Phú Bình, tỉnh Thái Nguyên.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Gồm 303 phụ nữ mang thai người dân tộc thiểu số được quản lý thai nghén tại trạm y tế các xã huyện Phú Bình, tỉnh Thái Nguyên.

2.2. Thời gian và địa điểm nghiên cứu: từ 6/2023-6/2024 tại huyện Phú Bình, tỉnh Thái Nguyên.

2.3. Phương pháp nghiên cứu

2.3.1. Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.3.2. Cỡ mẫu: Cỡ mẫu được tính theo công thức ước lượng một tỉ lệ trong quần thể.

$$n = Z^2_{(1-\alpha/2)} \frac{p \cdot q}{d^2}$$

p = 0,27 (tỉ lệ phụ nữ Tày mang gen thalassemia là 27,0% [1])

d = độ chính xác tuyệt đối, chọn d=0,05; α = 0,05, Z_{1-α/2} = 1,96

→ n=303. Vậy cần cỡ mẫu tối thiểu cần có là 303 đối tượng nghiên cứu.

2.3.2. Kỹ thuật chọn mẫu: chọn chủ đích.

Chọn chủ đích phụ nữ mang thai người dân tộc thiểu số thuộc toàn bộ 20 xã/thị trấn của huyện Phú Bình đến đăng ký quản lý thai nghén tại các trạm y tế xã tính đến thời điểm điều tra.

2.4. Chỉ số nghiên cứu

- Phân bố đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu theo nhóm tuổi, dân tộc

- Tỉ lệ xét nghiệm phát hiện đột biến gen và phân loại đột biến gen thalassemia

- Liên quan giữa mang gen thalassemia chung với tình trạng thiếu máu

- Liên quan thể thalassemia với tình trạng thiếu máu

- Liên quan giữa kiểu đột biến gen với số lượng hồng cầu (RBC)

- Liên quan giữa kiểu đột biến gen với nồng độ huyết sắc tố (HGB)

- Liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số MCV

- Liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số MCH

- Liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số RDW

2.5. Phương pháp thu thập. Số liệu được phỏng vấn và ghi vào mẫu phiếu thiết kế sẵn. Thai phụ được lấy 2,5 ml máu tĩnh mạch cánh tay, chống đông bằng EDTA và tách chiết DNA theo quy trình chuẩn. Mẫu DNA được phát hiện đột biến dựa trên kỹ thuật PCR theo quy trình của Bộ Y tế.

2.6. Xử lý và phân tích số liệu: Số liệu nhập liệu và phân tích bằng phần mềm SPSS 25.0: thống kê mô tả biến định tính mô tả bằng số lượng (SL) và tỉ lệ (%); biến định lượng mô tả bằng giá trị trung bình ± độ lệch chuẩn (TB±ĐLC). Thống kê phân tích bằng Chi-square (2 biến định tính) và ANOVA test (≥3 nhóm của biến định lượng), sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với p<0,05.

2.7. Đạo đức nghiên cứu: Đã được sự chấp thuận của Hội đồng đạo đức trong nghiên cứu y sinh học, Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên số 1280/ĐHYD-HĐĐĐ, ngày 26 tháng 10 năm 2023.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu (n=303)

Đặc điểm		SL	%
Nhóm tuổi	≤24 tuổi	142	46,9
	25-29 tuổi	58	19,1
	30-34 tuổi	67	22,1
	≥35 tuổi	36	11,9
Dân tộc	Tày	127	41,9
	Dao	21	6,9
	Nùng	101	33,3
	Sán Dìu	39	12,9
	Mường	4	1,3
	Thái	8	2,6
Xét nghiệm gen	Khác	3	1
	Phát hiện đột biến gen	76	25,1
Phân loại đột biến gen	Không phát hiện đột biến	227	74,9
	α thalassemia	53	17,5
	β thalassemia	17	5,6
	Hemoglobin E	4	1,3
	α-β thalassemia kết hợp	2	0,7

thalassaemia	Tổng số phát hiện đột biến	76	25,1
	Số không phát hiện đột biến	227	74,9
Tổng		303	100,0

Tỉ lệ thai phụ người dân tộc Tày chiếm 41,9%, Nùng 33,3%; Sán Dìu 12,9% và Dao

6,9%. Tỉ lệ đột biến gen thalassemia chung là 25,1%, các đột biến gồm: 17,5% mang gen α thalassemia, 5,6% mang gen β thalassemia, 1,3% HbE và 0,7% phối hợp cả 2 loại đột biến α - β thalassemia.

Bảng 2. Liên quan giữa mang gen thalassemia và thể thalassemia với thiếu máu

Thalassemia		Thiếu máu		Có		Không		p
		SL	%	SL	%			
Tình trạng mang gen	Mang gen	33	43,4	43	56,6	<0,05		
	Bình thường	28	12,3	199	87,7			
Thể thalassemia	Alpha thalassemia	26	47,2	27	52,8	<0,05		
	Beta thalassemia	6	28,6	15	71,4			
	Kết hợp α và β thal	2	100,0	0	0,0			
	Không mang gen	27	11,9	200	88,1			
Tổng		61	20,1	242	79,9			

Có mối liên quan có ý nghĩa thống kê giữa người mang gen bệnh thalassemia và thể thalassemia với tình trạng thiếu máu ($p < 0,05$)

Bảng 3. Liên quan giữa kiểu đột biến gen với số lượng hồng cầu (RBC)

Phân loại	Kiểu gen	n=303	RBC	
			TB	ĐLC
(1) α^0	--SEA/aa	37	4,9	0,64
(2) α^+	aa/- $\alpha^{3,7}$ aa/- $\alpha^{4,2}$	10	4,9	0,64
	aa/aa ^{CS}	6	5,0	0,54
(3) β^0	$\beta/\beta^{41/42e79}$ β/β^{17} ; $\beta/\beta^{71/72}$	17	4,9	0,36
β^+	β/β^{26}	4	4,8	0,65
α^0/β^0	--SEA/aa; $\beta/\beta^{41/42}$	1	4,4	
α^+/β^0	aa/aa ^{CS} ; $\beta/\beta^{41/42}$	1	4,5	
(4) Không mang gen		227	4,2	0,44

(p Anova test 1,2,3,4 > 0,05)

Không có sự khác biệt về số lượng hồng cầu giữa các kiểu gen đột biến thalassemia và với nhóm người không mang gen ($p > 0,05$).

Bảng 4. Liên quan giữa kiểu đột biến gen với nồng độ huyết sắc tố (HGB)

Phân loại	Kiểu gen	n=303	HGB	
			TB	ĐLC
(1) α^0	--SEA/aa	37	105,5	9,81
(2) α^+	aa/- $\alpha^{3,7}$ aa/- $\alpha^{4,2}$	10	123,1	15,24
	aa/aa ^{CS}	6	115,5	6,16
(3) β^0	$\beta/\beta^{41/42}$ β/β^{17} ; $\beta/\beta^{71/72}$	17	111,7	13,9
β^+	β/β^{26}	4	125,5	17,06
α^0/β^0	--SEA/aa; $\beta/\beta^{41/42}$	1	104,0	-
α^+/β^0	aa/aa ^{CS} ; $\beta/\beta^{41/42}$	1	95,0	-
(4) Không mang gen		227	122,2	11,1

$p_{1-4} < 0,05$; $p_{2-4} > 0,05$; $p_{3-4} < 0,05$

Có sự khác biệt về nồng độ huyết sắc tố giữa các kiểu gen đột biến so với nhóm người không mang gen. Các nhóm β^0 , α^0 và aa/aa^{CS} có

nồng độ huyết sắc tố trung bình thấp hơn nhóm người không mang gen (p_{hậu định} < 0,05 giữa từng nhóm trên với nhóm người không mang gen).

Bảng 6. Liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số MCV

Phân loại	Kiểu gen	n=303	MCV	
			TB	ĐLC
(1) α^0	--SEA/aa	37	70,6	8,46
(2) α^+	aa/- $\alpha^{3,7}$ aa/- $\alpha^{4,2}$	10	79,4	3,02
	aa/aa ^{CS}	6	72,6	5,86
(3) β^0	$\beta/\beta^{41/42}$ β/β^{17} ; $\beta/\beta^{71/72}$	17	71,9	7,7
β^+	β/β^{26}	4	81,4	1,45
α^0/β^0	--SEA/aa; $\beta/\beta^{41/42}$	1	71,3	-
α^+/β^0	aa/aa ^{CS} ; $\beta/\beta^{41/42}$	1	68,1	-
(4) Không mang gen		227	88,8	3,47

$p_{1-4} < 0,05$; $p_{2-4} < 0,05$; $p_{3-4} < 0,05$

Có sự khác biệt về giá trị MCV giữa các kiểu gen đột biến so với nhóm người không mang gen. Các nhóm α^0 , aa/aa^{CS}, β^0 có chỉ số MCV trung bình thấp hơn nhóm người không mang gen (p_{hậu định} < 0,05 giữa từng nhóm trên với nhóm người không mang gen).

Bảng 7. Liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số MCH

Phân loại	Kiểu gen	n=303	MCH	
			TB	ĐLC
(1) α^0	--SEA/aa	37	22,0	2,84
(2) α^+	aa/- $\alpha^{3,7}$ aa/- $\alpha^{4,2}$	10	25,5	1
	aa/aa ^{CS}	6	23,2	1,95
(3) β^0	$\beta/\beta^{41/42}$ β/β^{17} ; $\beta/\beta^{71/72}$	17	22,8	2,68
β^+	β/β^{26}	4	26,2	0,58
α^0/β^0	--SEA/aa; $\beta/\beta^{41/42}$	1	23,3	-
α^+/β^0	aa/aa ^{CS} ; $\beta/\beta^{41/42}$	1	21,1	-
(4) Không mang gen		227	29,4	1,39

$p_{1-4} < 0,05$; $p_{2-4} < 0,05$; $p_{3-4} < 0,05$

Có sự khác biệt về giá trị MCH giữa các kiểu gen đột biến so với nhóm người không mang gen. Các nhóm α^0 , α^+ , $\alpha\alpha/\alpha\alpha^{CS}$, β^0 và β^+ đều chỉ số MCH trung bình thấp hơn nhóm người không mang gen (p hậu định $< 0,05$ giữa nhóm (1), (2), (3) với nhóm người không mang gen (4)).

Bảng 8. Liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số RDW

Phân loại	Kiểu gen	n=303	RDW	
			TB	ĐLC
(1) α^0	-- ^{SEA} / $\alpha\alpha$	37	14,4	2,14
(2) α^+	$\alpha\alpha/-\alpha^{3.7}$	10	13,1	1,96
	$\alpha\alpha/-\alpha^{4.2}$	6	13,1	1,94
(3) β^0	$\beta/\beta^{41/42}$	17	13,8	2,34
	$\beta/\beta^{17}; \beta/\beta^{71/72}$			
β^+	β/β^{26}	4	12,7	1,72
α^0/β^0	-- ^{SEA} / $\alpha\alpha$; $\beta/\beta^{41/42}$	1	14,5	-
α^+/β^0	$\alpha\alpha/\alpha\alpha^{CS}; \beta/\beta^{41/42}$	1	16,7	-
(4) Không mang gen		227	13,8	1,39

$p_{1-4} > 0,05; p_{2-4} > 0,05; p_{3-4} > 0,05$

Không có sự khác biệt về chỉ số RDW giữa các nhóm đột biến gen thalassemia và với nhóm người không mang gen (p Anova test $> 0,05$)

IV. BÀN LUẬN

Kết quả nghiên cứu cho thấy: tỉ lệ thai phụ người dân tộc Tày 41,9%; Nùng 33,3%; Sán Dìu 12,9% và Dao là 6,9%; còn lại là dân tộc khác. Tỉ lệ thai phụ người dân tộc thiểu số có đột biến gen thalassemia chung là 25,1%. Kết quả này tương đối phù hợp khi so sánh với nghiên cứu tại Định Hoá, Thái Nguyên cho tỉ lệ mang gen β thalassemia trong nhóm trẻ dân tộc Tày là 27,2% [1]. Trong 303 thai phụ dân tộc thiểu số, có 17,5% mang gen α thalassemia, 5,6% mang gen β thalassemia, 1,3% HbE và 0,7% phối hợp cả 2 loại đột biến α - β thalassemia. Kết quả này của chúng tôi cũng tương tự với nghiên cứu trước đó tại Thái Nguyên trong nhóm người Tày: 16,3% là mang gen α thalassemia đơn thuần, 9,0% mang gen β thalassemia và 1,7% phối hợp cả 2 loại đột biến [8].

Bảng 2 cho thấy có mối liên quan giữa tình trạng mang gen thalassemia chung với tỉ lệ thiếu máu ở thai phụ. Nhóm mang gen thalassemia có tỉ lệ thiếu máu cao hơn nhóm không mang gen thalassemia. Điều này cũng được quan sát ở các nghiên cứu khác [1], [8]. Bảng 3 cho bằng chứng rõ hơn về liên quan giữa phân loại thể thalassemia với tình trạng thiếu máu. 3 nhóm thể mang gen bao gồm α thalassemia, β thalassemia và kết hợp cả 2. Trong nghiên cứu này có 61 trường hợp thiếu máu thì số trường hợp thiếu máu kèm mang gen α thalassemia

chiếm tỉ lệ cao tiếp đến là β thalassemia. Dù tỉ lệ kết hợp α β thalassemia là 100% tuy nhiên chỉ có 2 trường hợp do đó chưa đủ đại diện cho thể mang gen này. Khi so sánh với nhóm người không mang gen chúng tôi thấy sự khác biệt về thiếu máu là có ý nghĩa thống kê. Điều này phù hợp trên cơ chế bệnh sinh của thalassemia khi mà các trường hợp đột biến đều dẫn đến giảm hoặc không tổng hợp huyết sắc tố và hoàn toàn có thể xem là nguyên nhân gây thiếu máu khi loại trừ được các nguyên nhân khác như dinh dưỡng hay giun móc.

Thalassemia là bệnh di truyền dòng tế bào hồng cầu. Sự thay đổi về cấu trúc gen sẽ ảnh hưởng trực tiếp đến các chỉ số liên quan đến hồng cầu. Do đó, nghiên cứu ảnh hưởng của từng loại đột biến cụ thể đến các chỉ số hồng cầu rất có ý nghĩa cho việc thiết lập các phương pháp sàng lọc chẩn đoán phù hợp với điều kiện của các cơ sở y tế. Kết quả Bảng 3 cho thấy không có tình trạng giảm số lượng hồng cầu (RBC) ở thai phụ mang các kiểu các gen thalassemia theo từng nhóm cụ thể. Điều này được giải thích là do các kiểu gen thalassemia phát hiện được nhóm phụ nữ mang thai đều là ở di hợp tử hay thể "người lành mang gen" các gen bình thường trên alen còn lại vẫn đảm bảo chức năng sản xuất bù chuỗi globin để tổng hợp phân tử huyết sắc tố. Tuy vậy, chúng ta có thể quan sát thấy một sự cao hơn đồng đều về số lượng hồng cầu ở nhóm mang gen so với nhóm không mang gen. Mặc dù sự khác biệt là không có ý nghĩa thống kê về số liệu, nhưng xu hướng này được quan sát rất rõ ở các trường hợp thalassemia thể nặng hoặc trung gian. Do tình trạng tan máu, tủy xương bị kích thích tăng sinh hồng cầu, nhưng các đột biến làm sự tăng sinh hồng cầu không hiệu quả do thiếu nguyên liệu tổng hợp huyết sắc tố, điều này dẫn đến số lượng hồng cầu tăng trên máy đếm nhưng chất lượng hồng cầu không tốt, hồng to nhỏ không đều, dễ vỡ và có các hồng cầu non được quan sát trên tiêu bản [5].

Kết quả nghiên cứu cho thấy sự khác biệt về kiểu gen đột có tác động đến chỉ số hemoglobin, khi so sánh với nhóm người bình thường. Các thai phụ mang gen --^{SEA}/ $\alpha\alpha$, hoặc DHT β^0 có nồng độ huyết sắc tố trung bình thấp hơn có ý nghĩa thống kê so với nhóm thai phụ không mang gen ($p < 0,05$). Còn lại các nhóm α^+ thì sự khác biệt về nồng độ là không rõ ràng. Nghiên cứu của Đặng Thị Hồng Thiện và cs (2017) cũng tương đồng với nghiên cứu của chúng tôi khi cho thấy có mối liên quan giữa gen bệnh lý thalassemia với chỉ số hemoglobin với $p < 0,05$ [4].

Có sự liên quan rất rõ giữa các kiểu gen đến chỉ số MCV, MCH. Hầu hết các trường hợp mang gen đều có giá trị trung bình dưới điểm cắt khuyến cáo. Đồng thời sự khác biệt với nhóm không mang gen là rất rõ ràng. Kết quả này của chúng tôi hoàn toàn phù hợp với nghiên cứu của Đặng Thị Hồng Thiện và cs [4]. Khi tách biệt các kiểu gen chúng ta thấy một xu hướng rõ hơn là các kiểu $\alpha\alpha/-\alpha^{3,7}$; $\alpha\alpha/-\alpha^{4,2}$ và HbE là không ảnh hưởng đến sự thay đổi của chỉ số MCV và MCV. Kiểu gen HbCS cũng thuộc nhóm α^+ nhưng lại có chỉ số MCV, MCH thấp hơn có ý nghĩa thống kê so với người thường. Điều này cho thấy mặc dù chỉ số MCV, MCH rất có ý nghĩa trong sàng lọc thalassemia nhưng đối với kiểu mang gen α thalassemia thể ẩn hoặc loại huyết sắt tổ bất thường như HbE thì các chỉ số này cần được khảo sát ở ngưỡng cao hơn.

V. KẾT LUẬN

Tỉ lệ thai phụ người dân tộc Tày chiếm 41,9%, Nùng 33,3%; Sán Dìu 12,9% và Dao 6,9%. Tỉ lệ đột biến gen thalassemia chung là 25,1%, bao gồm 17,5% mang gen α thalassemia, 5,6% mang gen β thalassemia, 1,3% HbE và 0,7% phối hợp cả 2 loại đột biến α - β thalassemia. Có mối liên quan giữa tình trạng mang gen và thể thalassemia với thiếu máu ($p < 0,05$). Có mối liên quan giữa kiểu đột biến gen với chỉ số HGB, MCV và MCH ($p < 0,05$).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Nguyễn Kiều Giang (2019), Đặc điểm dịch tễ

2. Nguyễn Thị Thu Hà, Nguyễn Triệu Văn, Ngô Mạnh Quân, và cs. (2021), "Tổng quan thalassemia, thực trạng, nguy cơ và giải pháp kiểm soát bệnh thalassemia ở Việt Nam", Tạp chí Y học Việt Nam, 502 (Số chuyên đề), tr. 3-16.
3. Hoàng Thị Quyên, Nguyễn Tiến Dũng, Phạm Việt Hùng, và cs. (2025), "Tình trạng mang gen bệnh tan máu bẩm sinh ở phụ nữ mang thai người dân tộc thiểu số tại huyện Phú Bình, tỉnh Thái Nguyên", Tạp chí Y học Việt Nam, 547 (3), tr. 267-270.
4. Đặng Thị Hồng Thiện, Nguyễn Thị Phương, Nguyễn Thành Luân, và cs. (2017), "Nghiên cứu một số chỉ số hồng cầu ở thai phụ thalassemia tại Bệnh viện Phụ sản Trung ương", Tạp chí Phụ sản, 15 (2), tr. 80-84.
5. Angastiniotis Michael and Lobitz Stephan (2019), "Thalassemias: An Overview", International journal of neonatal screening, 5 (1), pp. 16-16.
6. Nga Thi Nguyen, Kanokwan Sanchaisuriya, Pattara Sanchaisuriya, et al. (2017), "Thalassemia and hemoglobinopathies in an ethnic minority group in Central Vietnam: implications to health burden and relationship between two ethnic minority groups", Journal of community genetics, 8 (3), pp. 221-228.
7. Nguyen V.H., Sanchaisuriya K., Wongprachum K., et al. (2014), "Hemoglobin Constant Spring is markedly high in women of an ethnic minority group in Vietnam: a community-based survey and hematologic features", Blood Cells Mol Dis, 52 (4), pp. 161-165.
8. Tuan M.A., Sanchaisuriya K., Kieu G.N., et al. (2019), "Thalassemia and Hemoglobinopathies in an Ethnic Minority Group in Northern Vietnam", Hemoglobin, 43 (4-5), pp. 249-253.

ĐẶC ĐIỂM MÔ BỆNH HỌC U NGUYÊN BÀO MEN THEO PHÂN LOẠI TỔ CHỨC Y TẾ THẾ GIỚI NĂM 2022 VÀ SỰ BỘC LỘ BRAF V600E

Nguyễn Thị Thắm¹, Trần Ngọc Minh^{1,2}, Nguyễn Thị Thu Hương^{1,2}

TÓM TẮT

Mục tiêu: 1. Mô tả đặc điểm mô bệnh học u nguyên bào men theo phân loại của Tổ chức Y tế thế giới năm 2022. 2. Xác định tỉ lệ bộc lộ BRAF V600E trong u nguyên bào men và đối chiếu với một số đặc điểm giải phẫu bệnh. **Đối tượng và phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 165 bệnh nhân u nguyên bào men được chẩn đoán và điều trị tại bệnh

viện Răng Hàm Mặt Trung Ương. **Kết quả:** Tuổi trung bình $34,1 \pm 18,6$ (5–85 tuổi), tỉ lệ nam/nữ tương đương. Vị trí thường gặp nhất là hàm dưới (90,3%), kích thước u trung bình $4,1 \pm 1,9$ cm, đa số ≥ 3 cm (77,6%). Típ mô học phổ biến nhất là típ thông thường (69,7%), tiếp theo là típ đơn nang (27,3%), các típ khác hiếm gặp ($< 2\%$). Trong 83 trường hợp được nhuộm hoá mô miễn dịch BRAF V600E, tỉ lệ dương tính chung là 63,9%, dao động 50–100% giữa các típ mô học, không có ý nghĩa thống kê giữa các típ ($p = 0,730$). Bộc lộ BRAF V600E không ghi nhận mối liên quan có ý nghĩa thống kê với tuổi, giới, vị trí hay kích thước u. **Kết luận:** U nguyên bào men phân bố chủ yếu ở típ thông thường và đơn nang theo phân loại của Tổ chức Y tế thế giới năm 2022 với tỷ lệ bộc lộ BRAF V600E cao ở hai típ này. Không thấy mối liên quan có ý nghĩa thống kê giữa tình trạng bộc lộ BRAF

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Thắm

Email: thamnguyen543488@gmail.com

Ngày nhận bài: 20.6.2025

Ngày phản biện khoa học: 22.7.2025

Ngày duyệt bài: 27.8.2025